

Universitätsklinikum Salzburg

SALZBURG. Am 29. Februar 2012 ist der Internationale Tag der Seltenen Krankheiten (Rare Disease Day). Das Hauptziel dieses besonderen Tages ist es, in der Öffentlichkeit und bei den Entscheidungsträgern das Bewusstsein für seltene Krankheiten und deren Auswirkungen auf das Leben der Betroffenen zu stärken. Aus diesem Anlass lädt das EB-Haus Austria der Universitätsklinik für Dermatologie Salzburg zum Tag der offenen Tür.

Tag der seltenen Krankheiten – Rare Disease Day 29.02.2012

Als selten gilt in Europa eine Krankheit, von der nicht mehr als einer von 2.000 Menschen betroffen ist. Es handelt sich bei den Seltenen Krankheiten (SK) oft um genetisch bedingte, chronische und häufig die Lebensqualität schwer beeinträchtigende Veränderungen, die viele Organe, darunter oft auch die Haut, betreffen können. PatientInnen mit SK bedürfen praktisch immer einer multidisziplinären Behandlung.

In Österreich wird durch das Bundesministerium für Gesundheit ein **Nationaler Aktionsplan für Seltene Krankheiten** ausgearbeitet, eine **Nationale Koordinationsstelle für Seltene Erkrankungen** hat 2011 ihre Arbeit aufgenommen. Darüber hinaus wurde im Dezember 2011 mit der Gründung von **Pro Rare Austria – Allianz für seltene Erkrankungen** eine Dachorganisation geschaffen, um den gemeinsamen Anliegen von Betroffenen mit einer SK eine stärkere Stimme zu verleihen.

Auch die **EU** hat sich hinter eine verstärkte Versorgung von PatientInnen mit einer SK gestellt. Ein wichtiges Arbeitsgremium ist dabei das **European Union Committee of Experts on Rare Diseases (EUCERD)**, wobei Medizinalrat Primarius Univ.-Prof. Dr. Helmut Hintner vom Bundesministerium für Gesundheit als österreichischer Vertreter entsandt worden ist.

Das Universitätsklinikum Salzburg (Paracelsus Medizinische Privatuniversität, PMU/Salzbürger Landeskliniken, SALK) beschäftigt sich seit geraumer Zeit verstärkt mit der Erforschung, Diagnose und Therapie von SK. Insbesondere setzen sich die Kliniken für Dermatologie, Kinder- und Jugendheilkunde, Neurologie und Innere Medizin I bzw. das Institut für erbliche Stoffwechselkrankheiten der PMU für SK ein. Der Aufbau eines **Salzburger Zentrums für Seltene Krankheiten** steht auf Betreiben von Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer vor der Fertigstellung.

Ein Teil davon ist auch die **Spezialambulanz für Genodermatosen** (Leitung: Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer; Priv.-Doz. Dr. Martin Laimer), für die bereits eine telefonische Informationsstelle eingerichtet wurde (Genodermatosen: Dr. Anja Diem 0662-4482-57158, Stoffwechselerkrankungen: Dr. Barbara

Volkmar 0662-4482-57158), deren Service in naher Zukunft ausgebaut werden soll. Einem Tumorboard gleich, wurde mit Ende 2011 ein sogenanntes **Board für Seltene Krankheiten** eingerichtet. Dabei werden die Erkrankungen von der Diagnose bis zur Therapie multidisziplinär diskutiert. Weiters wurde eine überregionale Kooperation mit der Medizinischen Universität Innsbruck (Univ.-Prof. DDR. Johannes Zschocke, Univ.-Prof. Dr. Matthias Schmuth, Univ.-Prof. Dr. Daniela Karall, u.a.) aufgebaut und ein **Forum für Seltene Krankheiten** gegründet. Von 4.-5.10.2012 wird der **2. Österreichische Kongress für Seltene Krankheiten** in Salzburg stattfinden.

Ein Paradebeispiel für die professionelle Versorgung von PatientInnen mit einer SK ist das im November 2005 eröffnete **EB-Haus Austria**, in dem „Schmetterlingskinder“ (Betroffene der Krankheit Epidermolysis bullosa = EB) aus Österreich und vielen weiteren Ländern versorgt werden. PatientInnen mit EB leiden an einer vererbten, bis heute unheilbaren Hautkrankheit. Durch Veränderung eines Gens wird bei diesen PatientInnen ein Struktur-Eiweiß der Haut nicht hergestellt. Die verschiedenen Hautschichten haften dadurch nicht oder nur ungenügend aneinander, was die Entstehung von Blasen und Wunden schon bei geringster Belastung der Haut zur Folge hat.

Derzeit arbeiten unter Führung von Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer 15 MitarbeiterInnen an der Erforschung von neuen Heilmethoden. Seit 2007 wird in Zusammenarbeit mit dem **Zentrum für Regenerative Medizin** in Modena (Italien) die dauerhafte Heilungsmöglichkeit durch *ex vivo* Gentherapie mit Stammzell-Transplantation vorbereitet. Nach einer 2-jährigen Diskussionsphase mit dem Bundesministerium für Gesundheit wurden Ende 2011 alle Vorbereitungen abgeschlossen. Ende März dieses Jahres werden die ersten Hautproben einer Patientin mit EB entnommen, auf ihren Stammzellgehalt getestet und damit die weltweit zweite somatische *ex vivo* Gentherapie bei einem Patienten mit EB eingeleitet. Sollten die ersten Behandlungsschritte erfolgreich sein, kann diese Möglichkeit noch deutlich ausgebaut und weltweit für viele PatientInnen mit EB in Salzburg angeboten werden. Dazu wird die Zusammenarbeit der Univ.-Hautklinik Salzburg mit dem neuem **Zentrum für Geweberegeneration der PMU** ausgebaut werden. Mit dessen Eröffnung im Jahr 2014 wird die Hautklinik in den dort neu errichteten Spezial-Labors auch die *ex vivo* Gentherapie mit Stammzell-Transplantation anbieten können.

Um den Ausbau der weltweiten Kooperationen kümmert sich die EB-Akademie (Leitung: Dr. Gabriela Pohla-Gubo). Die Initiative **EB-CLINET – Linking clinical expertise in EB** hat die Etablierung eines Netzwerks von EB-Zentren und EB-Experten in allen europäischen Ländern zum Ziel. Nach dem Motto: „die Expertise muss reisen, nicht der Patient“, gewährleistet der Austausch von Wissen, dass EB-PatientInnen möglichst nahe an ihrem Wohnort betreut werden. Die **1st Conference of ‘EB-CLINET – Clinical Network of EB centres and experts’** (5.-7. Oktober 2012, Salzburg) wird Gelegenheit geben, die künftige Zusammenarbeit der EB-Gemeinschaft in Europa und darüber hinaus auf eine feste Basis zu stellen.

Am **Tag der Seltenen Krankheiten** wurden weltweit durch viele Veranstaltungen bereits hunderttausende Menschen erreicht und auf die Lage von PatientInnen mit SK und deren Familien aufmerksam gemacht. In diesem Sinne wird auch am 29.02.2012 ein **Tag der offenen Tür im EB-Haus Austria** stattfinden. Die unzähligen Sponsoren, welche die Errichtung und Führung dieses

Expertenzentrums (Centre of Expertise, CE) ermöglicht haben, aber auch alle Menschen, die Interesse am Thema EB und SK haben, sind herzlich eingeladen, das EB-Haus zu besuchen.

Vertreter der EB-Ambulanz, des EB-Forschungslabors und der EB-Akademie werden den Betrieb dieser Einrichtung erklären sowie die oben beschriebenen Forschungsbemühungen und Ergebnisse darlegen.

Allgemeine Rückfragen:

Mag. Mick Weinberger

Leiterin PR und Klinikmarketing, Pressesprecherin

Gemeinnützige Salzburger Landeskliniken Betriebsgesellschaft mbH

Tel: +43 (0) 662 4482-1007

Mobil: +43 (0) 699 1707 1007

presse@salk.at, m.weinberger@salk.at

www.salk.at

Rückfragen zum EB-Haus Austria:

Dr. Gabriela Pohla-Gubo

Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburg

Leiterin Akademie EB-Haus Austria

Tel: +43 (0) 662 4482-3050

g.pohla-gubo@salk.at

www.eb-haus.eu

www.schmetterlingskinder.at

Rückfragen zur Forschung:

Univ.-Prof. Dr. Johann Bauer, MBA

Universitätsklinik für Dermatologie, Salzburg

Leiter Forschung EB-Haus Austria

Spezialambulanz für Genodermatosen

Tel: +43 (0) 662 4482-3115

jo.bauer@salk.at

www.eb-haus.eu

www.schmetterlingskinder.at